



5, 6 E 7 ABRIL 2019 - BRAGANÇA

# CENTS

CONGRESSO NACIONAL DAS  
TECNOLOGIAS DA SAÚDE

# Livro de Resumos

PARCERIA



COM O ALTO PATROCÍNIO  
DE SUA EXCELÊNCIA



*O Presidente da República*



# Livro de Resumos

**ISBN: 978-972-745-256-9**

**Título:**

Congresso Nacional das Tecnologias da Saúde  
(CNTS): livro de resumos

**Editores:**

Josiana Vaz; Ana Maria Pereira; Olívia Pereira

PÓSTER

Área Científica: Ciências Biomédicas Laboratoriais

Carina de Rodrigues	Escola Superior de Saúde - Instituto Politécnico Bragança
Carla Guedes	Escola Superior de Saúde - Instituto Politécnico Bragança
Manuel Oliveira	Escola superior de saúde- Instituto Politécnico de Bragança
Soraia Carneiro	Escola superior de saúde- Instituto Politécnico de Bragança
Suellen Brito	Escola superior de saúde- Instituto Politécnico de Bragança
António Nogueira	Escola superior de saúde- Instituto Politécnico de Bragança

## Neuropatia Charcot-Marie-Tooth: Revisão da fisiopatologia, diagnóstico e tratamento

**Introdução:** A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é a neuropatia motora e sensitiva hereditária (HMSN) mais comum que afeta o sistema nervoso periférico e é descrita como tendo sintomatologia heterogénea ao nível da eletrofisiologia, neuropatia e transmissão genética. Os indivíduos afetados com CMT geralmente apresentam deformidades nos pés e nas mãos, podendo apresentar arcos altos nos pés (pé cavo), dedos em forma de martelo, sensações anormais e perda de habilidades motoras finas. Este grupo de neuropatias hereditárias são causadas por mutações em genes que codificam as proteínas envolvidas na estrutura e função da bainha de mielina ou do axónio do nervo periférico. Com a evolução dos métodos diagnósticos, foi possível a descoberta de diferentes genes associados à doença o que possibilitou a caracterização dos vários tipos da doença (Ex.: CMT1, 2, 3 e 4) e os seus respetivos subtipos.

**Objetivos:** Pretendeu-se com este trabalho realizar uma revisão da literatura sobre os genótipos e fenótipos da doença de Charcot-Marie-Tooth, bem como os seus subtipos. Métodos: Nesta revisão bibliográfica foram pesquisadas informações sobre os 5 subtipos principais, pelo facto de serem os mais prevalentes e mais estudados.

**Resultados:** Da análise da literatura é evidente que a principal limitação na classificação é a diferença de expressividade e penetrância de alelos associados a CMT. Podemos ter casos em que o fenótipo não vai estar só dependente de um gene (caraterística mendeliana) mas o fenótipo resultar da interação do produto destes genes explicando a variabilidade fenotípica e a sobreposições de caraterísticas.

**Conclusão:** A classificação que hoje é considerado pelos clínicos pode de um momento para outro alterar, ou seja, existe hoje o risco de a mesma patologia poder estar classificada de diferentes formas em diversas publicações. Diversos grupos de especialistas consideram que é necessário e urgente a padronização dos vários tipos e subtipos de CMT pelo que brevemente é esperado novos desenvolvimentos nesta área.

**Palavras-chave / Expressões-Chave:** Neuropatias Hereditárias, fisiopatologia, classificação